

УДК 616.5-008.63-07-053.2

*Н.І. Підвисоцька¹, І.В. Ластівка¹, Л.В. Бойко², І.М. Валігурський²***ВИПАДОК ПІЗНЬОЇ ДІАГНОСТИКИ ДЕРМАЛЬНОЇ ФОКАЛЬНОЇ ГІПОПЛАЗІЇ У ДИТИНИ**¹Буковинський державний медичний університет, м. Чернівці²Обласна дитяча клінічна лікарня, м. Чернівці

Резюме. Дермальна фокальна гіпоплазія є рідкісним Х-зчепленим домінантним мезоектодермальним захворюванням. Описаний випадок синдрому Гольтца демонструє клінічні прояви, необхідність міждисциплі-

нарної оцінки, діагностики та безперервного спостереження даної патології.

Ключові слова: атрофія шкіри, дермальна фокальна гіпоплазія.

Вступ. Дермальна фокальна гіпоплазія (синдром Гольтца) є рідкісним мезоектодермальним захворюванням, описаним приблизно у 200 випадках. З генетичної точки зору захворювання зумовлене гетерозиготною мутацією в гені PORCN на хромосомі Хр11.23. Тип успадкування Х-зчеплений домінантний із летальністю для плідів чоловічої статі.

Про першого пацієнта з дермальною фокальною гіпоплазією (ДФГ), гістологічно підтвердженого, повідомив Ліберман у 1935 році. Гольтц (1962) та Горлін (1963) описали клінічні ознаки захворювання.

Синдром Гольтца маніфестує з народження та має безліч клінічних ознак. Основними проявами синдрому є великі сітчасті або лінійні ділянки витончення шкіри з випинанням жирової клітковини; повна відсутність шкіри на окремих ділянках тіла; пігментовані або депігментовані смуги; телеангіектазії та папіломи, які в типових випадках локалізовані на губах, вухах, яснах, язичці та в піхві, хоча відзначаються також у паховій, паховій та навколопупкової ділянках.

У значної кількості хворих спостерігаються зміни кісткової системи у вигляді низького зросту, мікрокранії, кіфозу та сколіозу, злиття та сакралізації хребців, прихованої щілини хребта, асиметрії обличчя, тулуба та кінцівок, аномалій розвитку дистальних відділів кінцівок та генералізованого остеопорозу [1-4, 7].

Описані також зміни з боку очей: анофтальмія, мікрофальмія, гіпертелоризм, косоокість, птоз, ністагм, колобома власне судинної оболонки ока та сітківки, гетерохромія або аніридія райдужки, блакитні склери, закупорення слізних каналів та помутніння рогівки [1, 2, 5]. М. Варбург у своїх дослідженнях спостерігав мікрофтальмію з двобічною колоболом райдужної оболонки та ектопію кришталика [6].

До аномалій зубів відносяться прогнатизм, агенезія, гіподонтія, олігодонтія, мікродонтія, дефекти емалі. Описані гіпертрофія ясен, високе аркоподібне піднебіння, щілини губи, дефект альвеолярного паростка, серединна щілина язика, подвійна вуздечка та гемігіпоплазія язика [3, 5]. Наявні гіпоплазія крил носа, виступаючі асиметричні вушні раковини, гіпоплазія завитка, преау-

рикулярні вирости, змішана глухота, шийні фістули. Для частини хворих характерні мікроцефалія, розумова відсталість, слухові дефекти, аномалії нирок, серця, сечостатевої системи та шлунково-кишкового тракту [8].

Ділянки атрофії шкіри помітні вже в період новонародженості, а жирові вип'ячування, папіломи на губах та в ділянці зовнішніх статевих органів виникають пізніше. Діагностично значимою особливістю ураження шкіри є стадійність процесу: запальна, бульозна, атрофічна та папіломатозна стадії. За даними деяких авторів, діагностичною ознакою ДФГ може бути кісткова по-смугованість, представлена дрібними лінійними ділянками [4], що підкреслює важливість радіологічного обстеження скелета для диференційної діагностики. Доцільним є проведення комплексної ДНК-діагностики в обстежуваній сім'ї. Диференціювати захворювання необхідно із природженою пойкилодермією, синдромами нетримання пігменту та епідермальних невисів.

Мета дослідження. Ознайомити лікарів із діагностичними критеріями ФДГ.

Матеріал і методи. Метод генеалогічного аналізу, оцінка фенотипу, загальноклінічне дослідження, медична документація.

Результати дослідження та їх обговорення. Наводимо власний випадок спостереження дівчинки з ФДГ. Хвора М., 1997 року народження, звернулася на прийом до лікаря-генетика зі скаргами на плями на шкірі та зміни зубів. Діагноз при направленні в ОДКЛ: Нейрофіброматоз, гемангіома шиї. Дитина від III вагітності, III фізіологічних пологів у гестаційному терміні 38 тижнів. При народженні маса тіла дитини – 3000 г, довжина 50 см. Спадковість по материнській та батьківській лініях не обтяжена. З боку батька встановлено наявність шкідливих звичок, професійні шкідливості та психоемоційні навантаження.

У неонатальному періоді, зі слів матері, дитина росла і розвивалася згідно з віком. В анамнезі часті ГРЗ, нічний енурез та порушення мовлення.

Об'єктивно: фізичний розвиток нижче середнього, гармонійний. Статевий розвиток відповідає віку. Визначено особливості фенотипу: лицеві дизморфії представлені у вигляді оксифеалії,



А



Б

Рис. 1. Асиметричні лінійні смуги гіпо- та гіперпигментованих атрофічних ділянок шкіри з телеангіектазіями на верхніх (А) та нижніх (Б) кінцівках



Рис. 2. Ураження шкіри на кистях рук та дистрофія нігтів



Рис. 3. Пошкодження в ділянці шії

мільких орбіт, екзофтальму, дзьобоподібного носа, гіпоплазії верхньої щелепи, прогенії. Під час огляду в дівчинки відмічено характерну посмугованість шкіри, дистрофію нігтів, гіперемовану слизову оболонку ротової порожнини, дисплазію та адонтію зубів, синдактилію другого та третього пальців обох стоп.

Наводимо клінічно-фенотипові прояви захворювання у пробанда (рис. 1, 2, 3).

Дитині було проведено детальне клінічно-лабораторне обстеження, яке виявило наступні зміни: дисплазію зубів; папіломатоз зовнішніх статевих органів; лівобічний грудно-поперековий сколіоз I ст.; ПМК (гемодинамічно незначний), порушення серцевого ритму (передсердна екстрасистолія); порушення мовлення; імунодефіцитні порушення з переважним ураженням Т-клітинної ланки; незначну гіпохромію. Виконано УЗД серця (міокард дифузно змінений, рівномірно потовщений, ПМК, щільні хорди); внутрішніх органів (розширення чашково-лоханкового комплексу обох нирок; S-подібна деформація жовчного міхура); органів малого таза (дрібні фолікули різного ступеня зрілості в обох яєчниках). Дитина про-

консультувана на кафедрі дерматовенерології БДМУ, діагноз підтверджений.

Висновки

1. Дермальна фокальна гіпоплазія є рідкісним клінічно-гетерогенним X-зчепленим домінантним генодерматозом.

2. Кардинальними ознаками дермальної фокальної гіпоплазії є вогнищева атрофія шкіри з вибуханням підшкірної клітковини, папіломатоз, синдактилія, аномалії зубів.

3. Спостереження за хворими на фокальну дермальну гіпоплазію та їх сім'ями повинно проводитися, в першу чергу, генетиками, як координаторами спостереження за даними сім'ями, що буде сприяти ранній діагностиці, адекватному лікуванню та покращанню соціальної адаптації хворих та їх сімей із залученням фахівців різних профілів (дерматолога, стоматолога, ортопеда, гінеколога, невролога, психіатра, гастроентеролога, кардіолога).

4. Профілактикою виникнення захворювання є ефективне медико-генетичне консультування

сімей, які мають дітей та інших родичів, хворих на дермальну фокальну гіпоплазію.

Література

1. Джонс К.Л. Наследственные синдромы по Давиду Смуту. Атлас-справочник; [пер. с англ. А.Г. Азова, И.А. Ивановой, А.В. Мишарина и др.]– М.: Практика, 2011. – 1024 с.
2. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование / С.И. Козлова, Н.С. Демикова, Е.И. Семанова, О.Е. Бенникова. – [2-е изд.]. – М.: Практика, 1996. – 416 с.
3. Aplasia cutis congenital associated with Goltz syndrome in a male neonate / D.K. Gnamey, K.S. Koffi, K. Nagalo [et al.] // Genet. Couns. – 2010. – № 21 (1). – P. 41-47.
4. Erythematous atrophic macules and papules following the lines of Blaschko. Focal dermal hypoplasia (FDH), or Goltz syndrome / R.D. Quain, G. Militello, J. Junkins-Hopkins [et al.] // Arch. Dermatol. – 2007. – № 143 (1). – P. 109-114.
5. Focal dermal hypoplasia: a case report and review of literature / A.O. Ogunbiyi, I.O. Adewole, O. Ogunleye [et al.] // West. Afr. J. Med. – 2003. – № 22. – P. 346-349.
6. Warburg M. Focal dermal hypoplasia: ocular and general manifestations with a survey of the literature / M. Warburg // Act. Ophthal. – 1970. – № 48. – P. 525-536.
7. Focal dermal hypoplasia syndrome. A review of the literature and report of two cases / R.W. Goltz, R.R. Henderson, J.M. Hitch [et al.] // Arch. Derm. – 1970. – № 101. – P. 1-11.
8. Patel J.S. Focal dermal hypoplasia Goltz syndrome presenting as a severe fetal malformation syndrome / J.S. Patel, E.R. Maher, A.K. Charles // Clin. Dysmorphol. – 1997. – № 6. – P. 267-272.

СЛУЧАЙ ПОЗДНЕЙ ДИАГНОСТИКИ ДЕРМАЛЬНОЙ ФОКАЛЬНОЙ ГИПОПЛАЗИИ У РЕБЕНКА

Н.И. Підвисоцька, І.В. Ластівка, Л.В. Бойко, І.М. Валигурський

Резюме. Дермальная фокальная гипоплазия - это редкое X-сцепленное доминантное мезоэктодермальное заболевание. Описанный случай синдрома Гольца демонстрирует клинические проявления, необходимость междисциплинарной оценки, диагностики и непрерывного наблюдения данной патологии.

Ключевые слова: атрофия кожи, дермальная фокальная гипоплазия.

A CASE OF LATE DIAGNOSING DERMAL FOCAL HYPOPLASIA IN A CHILD

N.I. Pidvysotska¹, I.V. Lastivka¹, L.V. Boiko², I.M. Valyurskyi²

Abstract. Dermal focal hypoplasia is a rare X-linked dominant meso-ectodermal disorder. The described case of Goltz's syndrome shows clinical manifestations, a need for a multidisciplinary assessment, diagnostic and continuous monitoring of this pathology.

Key words: skin atrophy, dermal focal hypoplasia.

¹Bukovinian State Medical University (Chernivtsi),

²Regional children clinical hospital (Chernivtsi)

Рецензент – проф. О.К. Колоскова

Buk. Med. Herald. – 2014. – Vol. 18, № 2 (70). – P. 239-241

Надійшла до редакції 03.03.2014 року